

Keratosis follicularis spinulosa decalvans
SIEMENS

Rasso Schnitzler

1965



Digitized by the Internet Archive
in 2026

AUS DER DERMATOLOGISCHEN KLINIK UND POLIKLINIK
DER UNIVERSITÄT MÜNCHEN

Direktor: Prof. Dr. Dr. A. Marchionini

Keratosis follicularis spinulosa decalvans
SIEMENS

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde in der gesamten Medizin
verfaßt und
einer Hohen Medizinischen Fakultät
der Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von

Rasso Schnitzler
aus Augsburg

München 1965

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität München

Berichterstatter:	Prof. Dr. Dr. S. BORELLI
Mitberichterstatter:	Prof. Dr. Dr. A. MARCHIONINI
Dekan:	Prof. Dr. O. HUG

Tag der mündlichen Prüfung: 18.5.1965



DIE KERATOSIS FOLLICULARIS SPINULOSA DECALVANS
SIEMENS
DER FAMILIE W. - B.

Im Sommer 1924 untersuchte SIEMENS die Familie B., die in Bayern, in der Umgebung des Ammersees wohnt. Von 64 Familienmitgliedern der letzten vier Generationen waren 44 am Leben.

SIEMENS beschreibt folgendes Krankheitsbild: "Die behafteten Knaben werden gesund geboren. Nach wenigen Wochen oder Monaten stellen sich Augenentzündung oder Tränenträufeln ein; es entstehen an den Haarbälgen, besonders des Gesichts und der Arme, bis 2 mm lange, gelblichgraue, sehr harte und feine Hornstacheln. Die rauhe Haut wurde erst nach 1/2 bis 3 Jahren bemerkt. Eine sonstige Veränderung des Follikels besteht im allgemeinen nicht, auch keine entzündliche Rötung; nur an den Armen und Händen, besonders bei den erwachsenen Männern, manchmal auch an anderen Stellen, sitzen die Hornmassen auf einer kleinen, runden, nicht geröteten Papel; hier sehen wir dann auch meist keine weisslichen Spinulae, sondern hirsenkorngrosse, rundliche, geschichtete, bräunlichschwarze, etwas glänzende Hornkugeln, die in die Mündung des Follikels eingelassen sind ("Übergang zur Keratosis follicularis akneiformis"). Der Sitz der Follikularkeratosen sind eigentümlicherweise besonders die unbedeckten Körperstellen; das Gesicht, besonders Ohrmuscheln, Wangen und Nase, der Nacken bis zum Beginn des Hemdrandes, die Unterarme (an den Streckseiten stärker) Handrücken und Dorsalseiten der Fingergrundphalangen.

In geringerem Masse die Oberarme, noch weniger die Beine, und nur noch in disseminierter Form die Schultern und Gesässbacken, während der übrige Stamm ganz oder nahezu ganz frei ist. Die Haut zwischen den erkrankten Follikeln ist im allgemeinen normal, nur im Gesicht und im Nacken erscheint sie bei den Erwachsenen auffallend glatt und glänzend, also atrophisch und auffallend gerötet. Auf den Wangen und Schläfen fällt bei den älteren Männern eine rotbraune, von Gefässerweiterungen durchzogene, grossfleckige Pigmentierung auf (Chloasma), welche die Mitte des Gesichts mit meist scharfen konvexen Bogen frei lässt und nach hinten unmerklich in die rotbraune Nackenhaut übergeht.

Mit der Pubertät oder noch später kommt es zu einer teilweisen Selbstheilung des follikulären Verhornungsprozesses, allerdings mit Hinterlassung von follikulären Narben. Während an den Hand- und Fingerrücken meist noch Haarbalgverhornungen bestehen bleiben, sind dann die Arme und das Gesicht meist völlig glatt; die

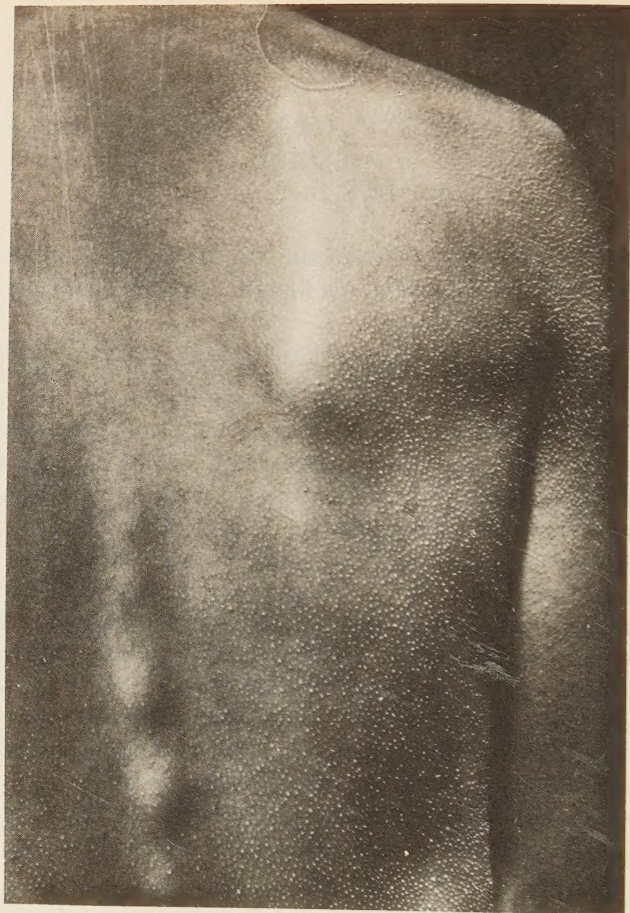


ABBILDUNG 1

Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS

Foto von Patient Nr.32/V. Generation



ABBILDUNG 2

Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS
(Schulterausschnitt)

Foto von Patient Nr. 32/V. Generation



ABBILDUNG 3

Typische Hornstacheln der Haut im Bereich der Arme und des Stamme bei den befallenen Knaben. Die Körperbehaarung fehlt. Foto von Patient Nr. 32/V. Generation

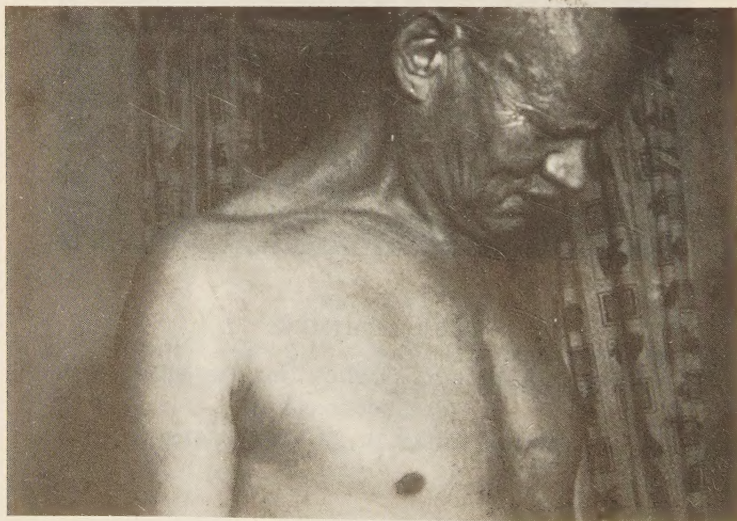


ABBILDUNG 4

Mit der Pubertät oder später entstehen an Stelle der Hornstacheln follikuläre Narben. Die Haut ist haarlos auffallend glatt. Foto von Patient Nr. 14/IV. Generation



ABBILDUNG 5

Fast bei allen befallenen Männern fehlen die lateralen zwei Drittel der Augenbrauen, die Wimpern und der Bartwuchs. Foto von Patient Nr.14/IV.Generation



ABBILDUNG 6

Ophiasisartige Alopecie im Nacken. Die Haut ist atrophisch glatt und auffallend gerötet. Foto von Patient Nr.14/IV.Generation

follikuläre Vernarbung ist manchmal als punktförmiges Grübchen noch zu erkennen, meist aber nur noch aus der völligen Haarlosigkeit der behafteten Gebiete und infolge davon einer eigentümlichen Glätte der Haut (Gesicht, Nacken, Oberarme) zu erschliessen. Nur unterhalb der Nase, sowie an den Unterlippen pflegen noch einzelne normal entwickelte Haare stehenzubleiben" (SIEMENS).

"Das Krankheitsbild wird dadurch kompliziert, dass der behaarte Kopf, die Brauen und die Wimpern stets mit ergriffen werden. Da in allen befallenen Follikeln durch die pathologischen Hornmassen die Haare verdrängt werden, so bildet sich im Nacken mit der Zeit eine völlig haarlose Hautfläche, die scharf gegen die behaarte Kopfhaut abgesetzt ist. Der unterste Teil der Hinterkopfbehaarung fehlt, und es entsteht so im Nacken das Bild, das die Alten als Ophiasis (Pelade en couronne, Sabouraud) bezeichneten. Auch die Glatzenbildung am vorderen Teil des Scheitels scheint mit dem pathologischen Prozess zusammenzuhängen; denn eine vollständige oder nahezu vollständige Haarlosigkeit des Scheitels ist bei den Behafteten schon in mittleren Jahren allgemein, den Grund fand ich in einzelnen Fällen ungewöhnlich stark atrophisch oder selbst narbenartig sklerotisch verhärtet, und am Rande der haarlosen Fläche waren die noch vorhandenen Haare an ihrer Wurzel oft von peripilären Hornmassen umscheidet, die an die Befunde erinnerten, welche man beim Lupus erythematodes antrifft. Ausser diesen Glatzenbildungen wiesen mehrere Behaftete bis fünfmarkstückgrosse, meist ovale Flächen auf dem behaarten Kopfe auf, in deren Bereich die Haare verschwunden und durch graue Hornstacheln ersetzt waren. Am Rande dieser Areae war die peripiläre Verhornung besonders deutlich.

Dem gleichen Zerstörungsprozess wie grosse Teile des Kopfhaares fallen die Brauen anheim. Bei den Knaben sind sie, besonders ihre lateralen zwei Drittel, durch Hornstacheln ersetzt, so dass sie ein sonderbares flaumiges Aussehen zeigen; bei den erwachsenen Männern fand ich bald das gleiche Bild, bald ist an Stelle der Follikelverhornung völliges Verschwinden der Follikel getreten.

Die verhängnisvollste Eigenheit des Leidens besteht aber darin, dass auch die Wimpern mit ergriffen werden. Denn die quälenden Augensymptome sind, wie ich wenigstens vermuten möchte, als eine Folge davon aufzufassen, dass an Stelle der meisten Wimpern harte Hornstacheln treten, die später meist verschwinden, so dass das Auge ganz wimpernlos werden kann. Von Anfang an aber entzündet sich die Konjunktiva, es tritt Lichtscheu und starkes Tränenträufeln auf, die Lider zeigen Tylosis und Madarosis, sie sind mehr oder weniger ektripioniert, auf der Hornhaut entstehen Trübungen und Panni. Die Beschwerden sind nach Aussage der Patienten am stärksten bei Wind und Schnee, die Sonne übt keinen so unangenehmen Einfluss aus. Im Laufe der Jahre tritt meist eine geringe Besserung ein."

"Die Nägel der behafteten Männer sind unverändert, ebenso die Schleimhäute. Die Palmae fand ich etwas tylothisch und an den Beugefalten rissig. Die übrige

Gesundheit der Patienten lässt nichts zu wünschen übrig; alle machen einen intelligenten und verständigen Eindruck; die auf dem Lande lebenden befinden sich meist in recht guten wirtschaftlichen Verhältnissen.

Bei den "Weibern" waren die Erscheinungen oft recht unbedeutend, aber doch von der gewöhnlichen lichenoiden Follikularkeratose mit grosser Sicherheit zu unterscheiden. Die Lokalisation des Prozesses entsprach derjenigen bei den Männern, doch war der Haarbereich stets frei. In einzelnen Fällen waren die spinulösen Keratosen an den Ohren, im Gesicht, an den Oberarmen und die bräunlichen Hornpfropfe an den Unterarmen, Hand- und Fingerrücken so massenhaft vorhanden, dass der Befund hier fast ebenso eindrucksvoll war wie bei den männlichen Behafteten. Von diesen Fällen gab es aber alle Übergänge bis zu solchen, die nur vereinzelte Follikularkeratosen aufwiesen, so dass sich das Krankheitsbild nur durch die absonderliche Form (sehr harte helle Stacheln, bräunliche Hornpföpfchen) oder die absonderliche Lokalisation (Handrücken, Fingerrücken, Nacken) der Haarbalgverhornung von der gewöhnlichen Keratosis pilaris unterscheiden liess. Die Manifestation der krankhaften Erbanlage ist hier also bei manchen "Weibern" mehr, bei anderen weniger unvollständig; sie ist also auch sehr unregelmässig.

Offenbar liegt hier also ein Fall von geschlechtsgebundener Vererbung einer Dermatoze vor; die krankhafte Erbanlage ist folglich nach der jetzt üblichen Vorstellung im Geschlechtschromosom lokalisiert. Auf Grund des vorliegenden Materials darf diese Feststellung schon jetzt als sicher gelten, soweit menschliches Ermessen reicht. Sollten aber noch irgendwo Zweifel bestehen, so wird es nach 10 bis 20 Jahren, wenn die nächste Generation geboren ist, leicht sein, die zu beseitigen und eventuell Irrtümer zu korrigieren."

In der von uns beobachteten Familie bekommt diese Hypothese zum erstenmal eine empirische Stütze; wir haben hier zum erstenmal einen induktiven Beweis dafür, dass dominantgeschlechtsgebundene Vererbung bei menschlichen Krankheiten vorkommt.

"Allerdings ist die Dominanz in dieser Familie keine vollständige. Bei den "Weibern" bewirkt der vorhandene krankhafte Erbanlagenpaarling zwar einen abnormen Zustand der Haut, aber diejenigen Symptome, die dem Laien zuerst als Krankheit imponieren: das Mitergriffensein der Haare und der Augenlider fehlen. Es liegt also unvollständig dominant-geschlechtsgebundene Vererbung vor. Man könnte nun freilich daran denken, die Erscheinung auch von der anderen Seite her zu betrachten und zu sagen, das Leiden sei zwar rezessiv, aber die Rezessivität sei im Gegensatz zu den sonst beobachteten geschlechtsgebundenen Krankheiten nicht vollständig, da sich bei den heterozygoten "Weibern" doch Anzeichen ihrer erbbildlichen Behaftung bemerkbar machen. Man könnte von diesem Gesichtspunkt aus auch von "intermediär-geschlechtsgebundenem Erbgang" reden. Will man aber zwischen dominanter und rezessiver Geschlechts-



ABBILDUNG 7

Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS
Nahaufnahme, Ausschnitt vom Knie.
Patient Nr. 32/V. Generation



ABBILDUNG 8

Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS
Die lateralen 2/3 der Augenbrauen sind durch Hornstacheln ersetzt.
Patient Nr. 32/V. Generation

gebundenheit eine Grenze ziehen, so kann sich diese m.E. nur an zwei Kriterien halten. Für das Prädikat der unvollständigen Dominanz muss man verlangen:

1. dass möglichst alle Heterozygoten (unvollständig) behaftet sind, und
2. dass die Behaftung der Heterozygoten auch ohne weitere feststellbar ist, also klinisch in die Erscheinung tritt. Bei den Anforderungen genügt der vorliegende Fall. Die Bezeichnung als unvollständig dominant-geschlechtsgebunden ist hier also ohne Zweifel naheliegend und am natürlichsten" (SIEMENS).

HISTOLOGIE DER KERATOSIS FOLLICULARIS SPINULOSA DECALVANS

Die histologische Veränderung der spinulösen Follikularkeratosen lässt vor allem das Vorhandensein von Hornstacheln und Hornpfropfen erkennen, von welchem letztere zu überwiegender Teile aus den verhornten Massen des oberen Follikelabschnittes hervorgehen, zum weitaus kleineren Teile entstehen sie als tubuläre und peritubuläre Verhornungen in dem obersten, spiraligen Teil der Schweissdrüsenausführungsgänge, während die seltenste und zugleich kleinste Form der Hornpfropfe unabhängig von den Haarfollikeln oder den drüsigen Gebilden der Haut dadurch entsteht, dass im Bereich einer kleinen Epidermisfalte die Hornschicht sich knopfförmig verdickt und dieser so entstandene hyperkeratotische Knopf nach oben hin in eine kurze Stachel endigt. Die Hornschicht ist im ganzen Bereich also auch in der Umgebung der Hornpfropfe, bedeutend verdickt, allerdings nicht überall in gleichem Grade, denn mitunter kann ihre Dicke sogar das zwei- bis dreifache des darunter liegenden Stratum spinosum betragen; sie ist lamellär geschichtet und zeigt dort, wo sie nicht von Hornstacheln durchbohrt wird, einen wellenförmigen Verlauf mit stumpfwinkligen Erhöhungen. Die Hornlamellen sind dicht, kohärent und lassen keinerlei Anzeichen von Parakeratose erkennen (BECK). Aus der Hornschicht der Hautoberfläche drängen nun stellenweise comedonenähnliche Hornpfropfe ein- bis zwei Millimeter gegen die Tiefe vor, während andererseits sich zarte Hornstacheln an diesen Stellen über die Oberfläche erheben. Die Hornpfropfe sind in allen Fällen gleich zusammengesetzt; sie zeigen vielfach eine nach oben offene Kelchform und eine zweibelähnliche Schichtung, wobei die Hornlamellen peripher dichter, zentralwärts dagegen lockerer erscheinen. Die über die Hautoberfläche sich erhebenden Teile der Hornpfropfe entsprechen den bereits erwähnten Hornstacheln, die auch im klinischen Bild bedeutsam hervortreten. Die intrafollikulären Hornpfropfe weisen dabei die dichtesten Hornstacheln auf, während die tubulären Hornmassen teils dicke, teils aber auch dünne Stacheln aufweist; eine dritte Form der Hornstacheln entspricht dem freien Ende der oben erwähnten Hornknopfbildung. Und schliesslich können

Hornstacheln auch dadurch zustande kommen, dass die Hornlamellen benachbarter Follikel bzw. eines Follikels und eines unmittelbar daneben liegenden Schweissdrüsenausführungsganges in spitzem Winkel aneinanderstossen. Erwähnenswert ist ausserdem das Vorhandensein von parakeratotischen Hornmassen in den erweiterten Follikeln. Die Follikularostien können von parakeratotischen Hornmassen verschlossen sein. Das Stratum granulosum ist meist gut entwickelt. Das Stratum spinosum zeigt stellenweise normale Verhältnisse, an anderen Stellen ist es scheinbar verschmälert und zwar nicht so sehr durch Verringerung der Zellagen, als vielmehr dadurch, dass die Zellen auffallend platt gedrückt erscheinen. An wieder anderen Stellen, namentlich in der Umgebung des unteren Pols der Hornzapfen, ist das Stratum spinosum auffallend verbreitert, aber auch das Stratum granulosum weist hier drei bis fünf Zellreihen auf (BECK). Die Basalzellenreihe erscheint normal, hin und wieder etwas abgeplattet (LEVI). Auffallend ist jedoch, dass hier wie im Stratum spinosum Mitosen so gut wie gänzlich fehlen (ADAMSON, BECK, FREUND, GANS, LEWANDOWSKI, PICCARDI, LORTRAT, JACOB LEGRAIN, LEVI).

HISTOLOGISCHER BEFUND DER CORNEA BEI KERATOSIS FOLLICULARIS SPINULOSA DECALVANS

Hinsichtlich der von SIEMENS vertretenen Auffassung, dass es sich um eine sekundäre, mechanisch bedingte Veränderung der Cornea handelt -was wir jedoch auf Grund unserer Befunde bezweifeln mussten- ist es um so wichtiger, dass wir durch histologische Untersuchungen den essentiellen Charakter dieser Epitheldystrophie nachweisen konnten. In unserem Fall 9 konnten wir 1956 eine Biopsie der oberflächlichen Hornhautschichten durchführen. Dabei ergab sich folgender Befund:

Das Epithel ist verdickt und von unregelmässiger Struktur. Die cylindrischen Basalzellen fehlen teilweise. Charakteristisch sind die zahlreichen ein- oder zweizelligen, in den oberflächlichen Epithelschichten gelegenen blasigen Formationen. Stellenweise findet man sie auch in den tieferen Schichten. Diese blasigen Zellen haben einen pyknotischen Kern und ein stärker acidophil reagierendes Plasma als die übrigen Zellen. Stellenweise kommt es zum Platzen dieser Blasen Zellen, was die schmerzhaften Krisen und die Photophobie erklären dürfte.

In den nach Hotchkiss Mac Manus PAS gefärbten Schnitten erkennt man zahlreiche feinste Granulationen von braun rötlicher Farbe, meist intracellulär in den Epithelzellen gelegen. Sie finden sich in allen Lagen, nicht jedoch ausserhalb des Epithels. Auch bei der Färbung nach May Grünwald Giemsa erkennt



ABBILDUNG 9

Karatosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS

Typischer Sitz der Follikularkeratosen auf den Dorsalseiten der Fingergrundphalangen

Patient Nr. 32



ABBILDUNG 10

Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS
Leichte Tylosis der Palmae und Plantae
Patient Nr. 32/V. Generation

man ebenfalls diese basophilen Granulationen.

Die Bowmansche Membran ist fast vollständig zerstört. An ihrer Stelle findet man stellenweise kleinzellige Infiltrationen. Die Basalmembran ist deutlich zu erkennen. An der Hornhautperipherie besteht eine vasculäre Einwucherung in die oberflächlichen Stromaschichten. Im übrigen zeigt das Hornhautstroma keinerlei pathologische Veränderungen (FRANCESCHETTI und THIER).

AUGENBEFUND DER FAMILIÄRE HYPERKERATOSIS FOLLICULARIS

Zwei Brüder im Alter von 21 und 22 Jahren, die das von SIEMENS als Keratosis follicularis spinulosa decalvans bezeichnete eigentümliche erbliche Hautleiden zeigen.

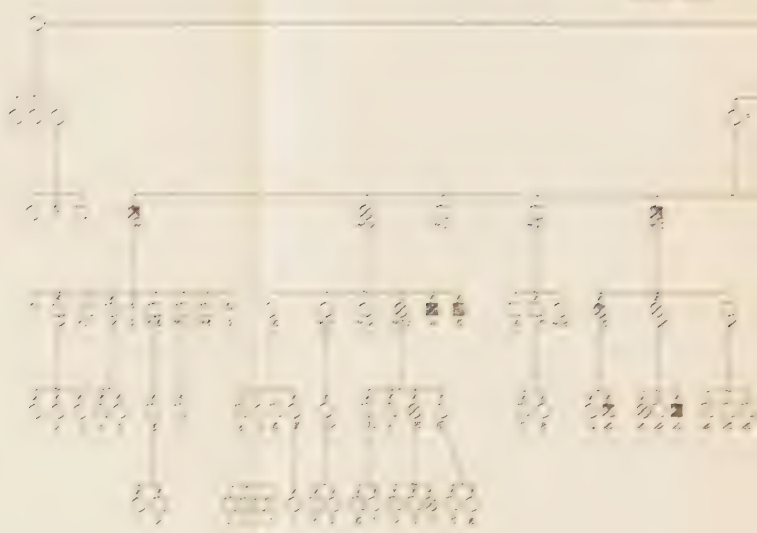
Die Kinder werden gesund geboren, schon im frühen Kindesalter tritt aber Lichtscheu und Tränenträufeln auf und gleichzeitig macht sich eine rauhe Beschaffenheit mancher Hautbezirke bemerkbar, das heisst, es entstehen follikuläre massenhaft, harte, kleine Hornstacheln, und zwar vorzugsweise an den unbedeckten Körperteilen, wie Gesicht, Nacken, Unterarmen und Handrücken. Später tritt zum Teil Vernarbung ein. Die genannten Hautpartien, mit Ausnahme der Hände werden atrophisch und erscheinen glatt, glänzend, gerötet, auch kommt es zum partiellen Haarausfall. Histologisch findet sich die Granular- und Stachelschicht in den Follikeln, etwas verbreitert, in ihnen eine parakeratotische Hornmasse. Die Lidränder, an denen die Wimpern mehr oder minder ausfallen, bedecken sich in den vorliegenden Fällen auch mit weissen, dicht stehenden Erhabenheiten, welche den Reizzustand unterhalten. Es handelt sich aber dabei nicht um Hornstacheln, sondern nur um den überquellenden Inhalt, der Meibombschen Drüsen, welche, wie eine Probeexzision bewies, eine etwas verbreiterte Epithelschicht der Ausführungen zeigen, während der leicht ausdrückbare Inhalt lediglich aus Talg und reichlich desquamierter Epithelien besteht (WESSELY).



ABBILDUNG 11

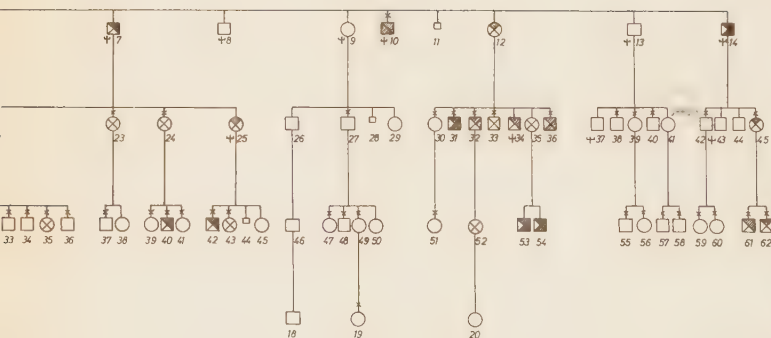
Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS
Foto von Patient Nr. 32/V. Generation

1
1
1
1
1
1





- = ♀
- = ♂
- ⊗ = ♀ behaftet Minor -
- ⊗ = ♂ behaftet Syndrom
- = ♀ als Kind verstorben
- = ♂ als Kind verstorben
- ⊕ = untersucht
- ⊕ = untersucht und Blut entnommen
- rot = Stammbaum nach SIEMENS 1929



- | | | |
|--|---|---|
|  |  | 1. Minor Syndrom: Vereinzelt Hornstacheln auf den Oberarmen, den Handrücken und den Dorsalseiten der Finger. |
|  |  | 2. Zahlreiche Hornstacheln auf Armen und Beinen und am Stamm. |
|  |  | 3. Hornstacheln auf Armen und Beinen und am Stamm. Fehlen der lateralen zwei Drittel der Augenbrauen, leichte Lichtscheu. |
|  |  | 4. Zahlreiche Hornstacheln auf Armen, Beinen und am Stamm. Fehlen der Körperbehaarung und der lateralen zwei Drittel der Augenbrauen. Lichtscheu. Ophiasisartige Alopecie. |
|  |  | 5. Voll-Syndrom: Zahlreiche Hornstacheln auf Armen, Beinen und am Stamm. Fehlen der Körperbehaarung und der Augenbrauen. Die Cilien sind durch Talgstacheln ersetzt. Rezidivierende Hornhautgeschwüre. Typische Veränderungen der Cornea. Extrem starke Lichtscheu und Schwachsichtigkeit. Ophiasisartige Alopecie im Nacken. |

B = Blut entnommen

BEFUNDE BEI EIGENEN KONTROLLUNTERSUCHUNGEN
IM SOMMER 1962
DER FAMILIE B. - W.

III/1 J.B., Penzing b. Landsberg, verst.

Er wurde von Prof. Siemens untersucht.

Befund: Nach Aussagen der Angehörigen, seiner Frau und seiner Söhne, Fehlen der Körperbehaarung. Die Haut sei glatt, nicht rauh gewesen. Fehlen des Bartwuchses. Normale Kopfbehaarung. Tränenträufeln, lichtscheu.

Kinder: Johann, Leonhard, Josef, Karl.

IV/2 J.B., Penzing b. Landsberg, geb. 1.5.06

B Befund: Haut, Behaarung, Bartwuchs völlig normal. Keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Wimpern und Augenbrauen gut ausgebildet. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Er hat drei Töchter, Irmgard, Monika, Renate.

V/1 L.: 15 Jahre

B Befund: Haut glatt, Körperbehaarung normal, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/2 M.: 11 Jahre

B Befund: Haut, Behaarung normal, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit, keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/3 R.: 4 Jahre

Befund: Körperbehaarung normal, Haut glatt, Augen normal, keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/4 L.B., geb. 2.7.12, Reisch b. Schwifting.

B Befund: Haut glatt, Körperbehaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, normaler Bartwuchs, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Anton und Poswitha

V/4 A.: 10 Jahre

Befund: Haut, Behaarung normal, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/5 R.; 3 Jahre

Befund: Normale Körperbehaarung, Haut glatt, Augenbrauen gut ausgebildet, keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/6 J.B., gefallen, Ummendorf

Befund: Nach Aussagen seiner Angehörigen - normale Körperbehaarung, normaler Bartwuchs. Nach einer Photographie - Augenbrauen gut ausgebildet, normale Kopfbehaarung. Er sei weder lichtscheu noch kurzsichtig gewesen.

Kinder: Franz

V/6 F.B.: Ummendorf

Befund: Haut glatt, Körperbehaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Franz Jösef, Waltraud

VI/2 F.J.: 5 Jahre

Befund: Körperbehaarung normal, Wimpern und Augenbrauen gut ausgebildet. Normale Kopfbehaarung, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

VI/1 W.: 2 Jahre

Befund: Haut glatt, normale Körperbehaarung, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Keine Lichtscheu. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/7 K.B., verst. Scheiring

Befund: Nach Aussagen der Angehörigen, normale Körper- und Kopfbehaarung, glatte Haut, normaler Bartwuchs, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Alfred

V/7 A., geb. 15.12.38

Befund: Haut glatt, normale Körperbehaarung, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, normaler Bartwuchs, keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.



ABBILDUNG 12
Foto von Patient Nr.14/IV. Generation



ABBILDUNG 13
Foto von Patient Nr.14/IV. Generation



ABBILDUNG 14
Foto von Patient Nr.14/IV. Generation

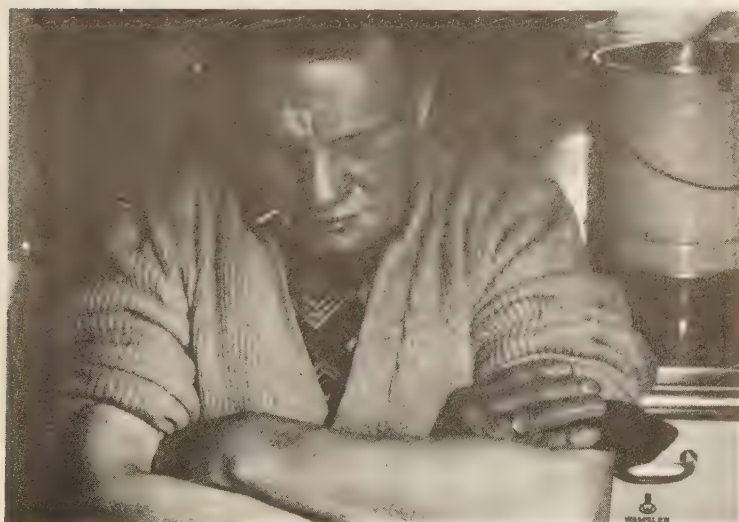


ABBILDUNG 15
Foto von Patient Nr.15/IV. Generation

III/2 W.N., Puch, Ammersee, verst.

Sie wurde bereits von Prof. Siemens untersucht und erwähnt.

Befund: Nach einer Photographie der Verstorbenen deutliches Fehlen der lateralen zwei Drittel der Augenbrauen. Kopfbehaarung normal. Weitere Angaben über Hautstörungen können die Angehörigen nicht machen.

Kinder: Xaver, Ludwig, Thekla, Viktoria

IV/14 X.N., Puch/Ammersee, 65 Jahre

B Befund: Haut: Keratosis follicularis der Haut, der Extremitäten. Fehlen der Körperbehaarung. Ophiasisartige Alopecie des Nackens, die Haut ist dort rot, fühlt sich wie ein Reibeisen an, durch die in den Follikelöffnungen sitzenden Nornstacheln. Bartwuchs fehlt.

Augen: Auffallend ist die extrem starke Lichtscheu. Der Patient trägt sein ganzes Leben eine schwarze Sonnenbrille mit seitlichen Klappen. Starke Kurzsichtigkeit. Fehlen der lateralen zwei Drittel der Augenbrauen.

Da er und sein Bruder Ludwig denselben Augenbefund hatten, mussten sie sich während des dritten Reiches der Sterilisation unterziehen um heiraten zu dürfen. Sie wurden als Träger einer Erbkrankheit registriert.

IV/15 L.N., Neugilching/Wörthsee, 62 Jahre

B Befund: Haut: Fehlen der Behaarung der Extremitäten und des Oberkörpers. In den Follikelöffnungen sitzen Hornstacheln, teilweise sind diese zurückgebildet, es bleiben kleine follikuläre Narben. Fehlen des Bartwuchses. Ophiasisartige Alopecie.

Augen: Lichtscheu, Kurzsichtigkeit, Fehlen der Augenbrauen.

IV/11 T.M., 1945 verst. Puch/Ammersee

Befund: Nach Angaben ihrer Angehörigen keine Hautstörungen. Die Behaarung des Kopfes und des Körpers war normal. Weder Lichtscheu, noch Kurzsichtigkeit.

Kinder: T.W.

V/12 T.W., Puch/Ammersee

Befund: Keine Hautstörungen, Körper- und Kopfbehaarung normal. Keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Sie hat einen 2jährigen Sohn Wolfgang.

VI/8 W.; 2 Jahre

Befund: Haut und Behaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.



ABBILDUNG 16

Foto von Patient Nr. 15/IV. Generation



ABBILDUNG 17

Foto von Patient Nr. 15/IV. Generation

VI/9 H.: 1 Jahr alt

IV/10 V.Sch., Argentinien

Befund: Nach Angaben der Verwandten - keine Hautstörungen, sie sei weder kurzsichtig, noch lichtscheu. Nach einer Photographie scheint die Kopfbehaarung normal zu sein.

Kinder: Andreas, Nelson, Paula.

V/8 A., Argentinien

Befund: Nach Angaben seiner Mutter, keine Hautstörungen, keine Lichtscheu. Nach einer Photographie zu urteilen, normale Behaarung des Kopfes, Augenbrauen gut ausgebildet.

V/10 N., Argentinien

Befund: Auch er habe keine Hautstörungen und keine Lichtscheu. Die Behaarung des Kopfes scheint nach einer Photographie normal zu sein.

V/9 P., Argentinien

Befund: Sie sei weder kurzsichtig noch lichtscheu, die Haut sei völlig normal. Nach einer Photographie, Kopfbehaarung und Augenbrauen normal.

Sie ist verheiratet und hat vier Söhne.

VI/3, 4, 5, 6

Befund: Nach Angaben der Mutter und Grossmutter und nach einer Photographie zu urteilen ist bei allen vier Söhnen die Kopfbehaarung normal, Augenbrauen und Wimpern seien gut ausgebildet. Keine Hautstörungen, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit.

IV/13 W.D., Puch/Ammersee

Befund: Haut, Augen, Körperbehaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Sie hat vier Kinder: Franz, August, Leni, Dora.

V/13 F.D., Puch/Ammersee

B Befund: Die Haut ist glatt, die Körperbehaarung ist normal. Gut ausgebildeter Bartwuchs. Keine Lichtscheu, Augenbrauen und Wimpern normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Konrat, Jutta.

VI/10 K., Puch/Ammersee

B Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

- V/11 A.M., Hechendorf, Tochter der nach Argentinien ausgewanderten Vik-
 B toria
 Befund: Keine Hautstörungen, keine Lichtscheu, Körper- und Kopfbe-
 haarung normal. Keine Kurzsichtigkeit. Veränderungen im
 Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans fehlen.
Kinder: Annemarie

- VI/7 A.: 12 Jahre
 Befund: Keine Hautstörungen, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit,
 Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, normale Körper-
 behaarung. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis fol-
 licularis spinulosa decalvans.



ABBILDUNG 18

Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS
 Foto von Patient Nr. 14/IV. Generation

- VI/11 J., Puch/Ammersee
 Befund: Haut glatt, keine Follikularkeratosen, Kopf- und Körperbe-
 haarung normal, keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu.
 Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spi-
 nulosa decalvans.

V/14 A.D., Puch/Ammersee

B Befund: Keine Hautstörungen, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Normaler Bartwuchs, keine Lichtscheu, Behaarung des Kopfes normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Er hat keine Kinder.

V/15 L.O., Starnberg

B Befund: Haut: Einzelne Hornstacheln auf den Streckseiten der Arme. Schwach ausgebildete Augenbrauen. Augen: keine Lichtscheu.

Kinder: Reinhard, Eduard, Leni.

VI/12 R., Puch/Ammersee

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

VI/13 E., Starnberg

B Befund: Haut glatt, Körperbehaarung normal, Kopfbehaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, keine Lichtscheu.

VI/14 L., Starnberg

Befund: Haut: Einzelne Follikularkeratosen auf Armen und Beinen. Kopfbehaarung normal. Augenbrauen schwach ausgebildet. Augen: normal

V/16 D.W., Puch/Ammersee

B Befund: Keine Follikularkeratosen der Haut, Behaarung der Haut und des Kopfes ist normal, Augenbrauen gut ausgebildet, keine Lichtscheu. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Richard und Elfriede

VI/15 R., 16 Jahre, Puch/Ammersee

Befund: Die Haut ist glatt, Behaarung des Kopfes und des Körpers normal ausgebildet. Augenbrauen und Wimpern normal. Keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

VI/16 E., 10 Jahre, Puch/Ammersee

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

III/10 L.B., 82 Jahre, Geltendorf

Befund: Haut: Fehlen der Behaarung der Extremitäten und des Stammes. Die Haut ist glatt und trägt kleine follikuläre Narben.

Ophiasisartige Alopecie des Nackens; die Haut ist dort glatt und gerötet. Auffällig ist der stark vorspringende Unterkiefer. Augen: Augenbrauen und Wimpern fehlen. Extreme Lichtscheu. Es ist ihm nicht möglich bei Tageslicht die Augen normal zu öffnen. Starkes Tränenträufeln, Kurzsichtigkeit.

Herr B. wurde 1925 von Prof. Siemens untersucht.

Er hat keine Kinder.

III/4 J.B., Schondorf, verst.

Befund: Haut: Fehlen der Behaarung auf Armen und Beinen und des Oberkörpers. Er habe sich nur einmal in der Woche rasieren müssen. Die Kopfhaarung war normal. Er sei weder lichtscheu, noch kurzsichtig gewesen.

Kinder: Josef und Richard.

IV/16 J.B., Frankfurt

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Er hat keine Kinder.

IV/17 R.B., Schondorf

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Sieglinde und Richard.

V/18 S.: 7 Jahre

Befund: Keine Hautstörungen, Kopfhaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu.

V/17 R.: 4 Jahre

Befund: Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

III/5 St.B., verst., Geltendorf

Er wurde bereits 1925 von Prof. Siemens untersucht.

Befund: Haut: Er habe Hornstacheln auf der Haut der Extremitäten und des Oberkörpers gehabt. Vollkommene Haarlosigkeit des Kopfes; Fehlen des Bartwuchses, der Wimpern und der Augenbrauen. Augen: Lichtscheu.

Kinder: Isidor, Hedwig, Katharina.

IV/21 I.B., Schweinfurt

Befund: Augen, Haut und Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Werner, Anton, Roland.

- V/24 W.:
Befund: Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
- V/25 A.:
Befund: Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
- V/26 R.:
Befund: Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
- IV/19 H.St., Geltendorf
B Befund: Haut: Keratosis follicularis der Streckseite der Extremitäten. Übrige Körperbehaarung normal.
Augen: Wimpern und Augenbrauen gut ausgebildet, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit.
Kinder: Johann, Christa.
- V/20 J.: 4 Jahre
Befund: Haut: Keratosis follicularis auf der Streckseite der Extremitäten; die Behaarung des Kopfes ist normal, etwas trockene Haut.
Augen: Augenbrauen etwas reduziert, Wimpern normal. Keine Kurzsichtigkeit.
- V/19 Ch.: 5 Jahre
B Befund: Keine Hautstörungen, Kopfbehaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit.
- IV/20 K.O., Geltendorf
B Befund: Haut: Vereinzelte Hornstacheln auf den Oberarmen, etwas trockene Epidermis, Kopfbehaarung normal.
Augen: Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit.
Kinder: Albert, Jakob, Aloisia
- V/22 A.M., Oberammergau
Befund: Keine Hautstörungen, Kopfbehaarung normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Normaler Bartwuchs, keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu.
- V/23 J.O., Geltendorf, 14 Jahre
Befund: Haut: Starke Keratosis follicularis der Haut, der Extremitäten und des Stammes. Ophiasisartige Alopecie im Nacken. Die Gesichtshaut ist glatt, auffallend gerötet.

Augen: Fehlen der Augenbrauen, an ihrer Stelle stehen Hornstacheln. Die Wimpern sind gut ausgebildet. Kurzsichtigkeit, Brillenträger, lichtscheu.

V/21 A.: 10 Jahre

Befund: Haut: Vereinzelte Hornstacheln auf Armen und Beinen, besonders auf den Streckseiten. Die Behaarung des Kopfes ist normal, Augenbrauen und Wimpern sind gut ausgebildet.

Augen: Keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit.

V/23 besuchte im Sommer 1962 die letzte Klasse der Volksschule und war für eine Lehre als Feinmechaniker und Schweisser vorgesehen.

IV/20 war zu dieser Zeit sehr besorgt, dass sich Sehschärfe und Lichtscheu ihres Sohnes weiter verschlechtern könnten, und damit der gewünschte Beruf für J. unmöglich wäre. Bei Rückfragen bei J.s Lehrmeister im Frühjahr 1963 war dieser mit den Leistungen des Knaben zufrieden. Er sei durch seine Augen bei der Arbeit nicht behindert.

III/7 M.B., Schmiechen b. Augsburg, verst.

Er wurde von Prof. Siemens untersucht.

Befund: Nach Aussagen seiner Frau und seiner Kinder - Fehlen der Körperbehaarung. Schwach ausgebildete Augenbrauen und Wimpern. Er sei lichtscheu gewesen und hätte meist eine Sonnenbrille getragen. Tränenträufeln. Er sei wegen eines Augenleidens in Augsburg bei einem Facharzt in Behandlung gewesen.

Kinder: Thekla, Frieda, Anna, Magdalena.

IV/22 M.G., Geltendorf/Ammersee

B Befund: Keine Follikularkeratosis der Haut, keine follikulären Narben. Trockene Epidermis. Haargrenzen normal.
Augen: Augenbrauen normal, Wimpern gut ausgebildet, keine Lichtscheu.

Kinder: Helmut, Hermann, Rita, Magda, Franz, Paul, Willi, Klaus, Angelika, Norbert.

V/27 H., geb. 6.1.37, wohnhaft in München

Befund: Haut: Keratosis follicularis spinulosa der Haut, der Extremitäten, besonders der Streckseiten, des Stammes und der Schultern. Ophiasisartige Alopecie im Nacken. Die Haut ist dort auffallend rot, haarlos, von Furchen durchzogen und glänzend. Stirnglatze. Die Epidermis ist trocken. Behaarung der Haut fehlt vollständig, kein Bartwuchs. Schambehaarung normal, Gesichtshaut glatt, stark gerötet.

Augen: Fehlen der Augenbrauen und Wimpern, starke Lichtscheu, die sich erst in den letzten Jahren gebessert hat. Als

Kind habe er in der Sonne den Arm schützend vor die Augen gehalten.

V/28 H., geb. 1.7.19, wohnhaft in Ulm

Befund: Keratosis follicularis spinulosa der Haut, der Extremitäten und des Stammes. Ophiasisartige Alopecie im Nacken. Etwas zurückliegender Haaransatz der Stirn. Trockene Epidermis. Fehlen der Körperbehaarung und des Bartwuchses.
Augen: Augenbrauen und Wimpern stark reduziert. Lichtscheu, Kurzsichtigkeit, Brillenträger.

V/29 R., 2.7.40, wohnhaft in Regensburg.

Befund: Haut und Haargrenzen normal, leichte Lichtscheu. Sonst keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/30 M.S., geb. G., geb. 28.12.41, Fürstenfeldbruck

Befund: Haargrenzen, Augen und Haut normal. Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

VI/17 Ihre einjährige Tochter hat keine Haut- und Haarstörungen.

V/31 F., geb. 30.3.46, wohnhaft Geltendorf

Befund: Keine Hautveränderungen, Augen und Haargrenzen normal, keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/32 P., geb. 28.3.47, wohnhaft in Geltendorf

B Befund: Haut: Keratosis follicularis spinulosa der Haut, des Stammes und der Extremitäten, dort besonders an den Streckseiten. Behaarung und Bartwuchs fehlt. Ophiasisartige Alopecie im Nacken mit geröteter glatter haarloser Haut. Starke Keratosis follicularis spinulosa des Halses.
Augen: Wimpern und Augenbrauen nur schwach ausgebildet. Die lateralen zwei Drittel der Augenbrauen sind durch Hornstacheln ersetzt. Lichtscheu, Kurzsichtigkeit, Brillenträger.

V/33 W., geb. 30.6.50, wohnhaft in Geltendorf

B Befund: Keine Hautstörungen, Kopfbehaarung und Körperbehaarung normal, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/34 K., geb. 6.6.53, wohnhaft in Geltendorf

B Befund: Keine Hautstörungen, Haargrenzen und Augen normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.



ABBILDUNG 19
Foto von Patient Nr. 32/V. Generation ~



ABBILDUNG 20
Foto von Patient Nr. 32/V. Generation



ABBILDUNG 21
Foto von Patient Nr. 33/V. Generation.



ABBILDUNG 22
Foto von Patient Nr. 35/V. Generation



ABBILDUNG 23

Foto von Patient Nr. 34 und 35/V. Generation



ABBILDUNG 24

Foto von Patient Nr. 36/V. Generation

V/35 A., geb. 28.8.54, wohnhaft in Geltendorf

- B Befund: Haut: Leichte aber deutliche Keratosis follicularis spinulosa der Haut, der Extremitäten. Etwas trockene Epidermis, Haargrenzen im Nacken und an der Stirn normal.
Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, keine Kurzsichtigkeit, keine Lichtscheu.

V/36 N., geb. 26.11.56, wohnhaft in Geltendorf

- Befund: Keine Hautstörungen, Haargrenzen normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/24 T.B., Schmiechen b. Augsburg

- B Befund: Behaarung normal, Haut glatt, etwas trockene Epidermis.
Augen: Brillenträgerin.
Kinder: Ilse, Werner, Helga.

V/39 I.: 23 Jahre

- Befund: Augen, Haut, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/40 W.: 14 Jahre

- Befund: Haut: Behaarung fehlt, Keratosis follicularis spinulosa. Besonders stark am Stamm und an der Streckseite der Extremitäten. Die Haut ist glatt glänzend, trockene Epidermis. Auffallend rote stark durchblutete Gesichtshaut.
Augen: Fehlen der Augenbrauen und Wimpern, Kurzsichtigkeit, Brillenträger, lichtempfindlich. Stirnansatz der Haare etwas zurückliegend, übrige Haargrenzen normal.

V/41 H.: 10 Jahre

- B Befund: Augen, Haut und Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/25 F.W., Schmiechen b. Augsburg, gest. 1955

- Befund: Rauhe Haut auf Armen und Beinen, Haargrenzen normal. Kurzsichtigkeit der Augen, keine Lichtempfindlichkeit.
Kinder: Christa, Franz, Martha, Ernst.

V/45 Ch.S., 16 Jahre, Immenstadt/Allg.

- Befund: Augen, Haut und Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/42 F.: 11 Jahre

- Befund: Haut: Behaarung fehlt. Keratosis follicularis spinulosa an der Streckseite der Extremitäten, am Hals und am Stamm. Trock-

kene Epidermis.

Augen: Fehlen der Augenbrauen, Wimpern normal. Starke Kurzsichtigkeit, Brillenträger. Lichtscheu. Haargrenzen normal.

V/43 M.: 10 Jahre

Befund: Haut: Leichte Keratosis follicularis spinulosa, der Haut, der Extremitäten, besonders an den Streckseiten. Trockene Epidermis.

Augen: Augenbrauen und Wimpern normal, keine Lichtscheu, keine Kurzsichtigkeit.

Haargrenzen normal.

V/44 E., mit neun Monaten an Lungenentzündung gestorben.

Befund: Keine Veränderung der Haut und der Behaarung?

IV/23 A.F., Merching b. Augsburg

B Befund: Haut: Als Kind rauhe Haut, jetzt keine Keratosis follicularis spinulosa. Keine follikulären Narben. Haargrenzen und Behaarung der Haut normal.

Augen: Augenbrauen und Wimpern normal, leichte Lichtempfindlichkeit. Keine Kurzsichtigkeit.

Kinder: Wilhelm, Thekla

V/37 W.: 24 Jahre

Befund: Augen, Haut und Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/38 T., z. Zt. in Amerika

Befund: Keine Hautstörungen, Haargrenzen und Augen normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

III/9 M.G., gest. München

Sie wurde von Prof. Siemens untersucht und erwähnt.

Nach Aussagen der Kinder habe die Mutter keine Hautstörungen gehabt. Augen und Behaarung seien normal gewesen.

Kinder: Michael, Ferdinand, Thea.

IV/27 M.B., 62 Jahre, Sattler in Geltendorf

B Befund: Haut, Augen und Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: M.B., B., O., H.

V/48 M.B., 28 Jahre, Geltendorf

B Befund: Behaarung normal, keine Lichtscheu, keine Hautveränderungen. Er hat keine Kinder.

- V/47 B., Geltendorf
 B Befund: Haut, Augen, Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
 Sie hat keine Kinder.
- V/49 O., Geltendorf
 B Befund: Keine Augenstörungen, Haut und Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
Kinder: Irmgard.
- VI/19 L.: 7 Jahre
 Befund: Haut und Behaarung normal, keine Augenstörungen. Keine Anzeichen von Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
- V/50 W.H., Eching/Obb.
 Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
 Sie hat keine Kinder.
- IV/26 F.G., USA
 Befund: Nach Aussagen seines Bruders habe er keine Störungen der Haut. Seine Augen seien normal, sei weder lichtscheu noch kurzsichtig. Auch die Behaarung des Kopfes und der Bartwuchs seien normal.
Kinder: Konrad
- V/46 K.G., USA
 Er habe keine Haut und Augenstörungen. Seine Behaarung ist nach einer Photographie zu urteilen normal.
Kinder: Konrad.
- VI/18 K.
 Auch bei ihm zeigen sich keine Veränderungen der Haut und der Behaarung.
- IV/29 T.F., Pasing bei München
 Befund: Augen, Behaarung normal, keine Hautstörungen, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.
 Sie hat keine Kinder.
- III/12 T.P., München
 Sie wurde von Prof. Siemens untersucht und erwähnt.
 Befund: Haut: Fehlen der Behaarung der Arme. Haut glatt, trockene Epidermis. Kleine follikuläre Narben. Behaarung des Kopfes normal.

Augen: Schwach ausgebildete Augenbrauen, keine Lichtscheu.

Kinder: Josef, Karl, Hans, Alfons. Drei Töchter.

IV/30 P., München

Sie wohnt bei ihrer Mutter.

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Sie verweigert die Adressenangabe ihrer Geschwister.

Sie und ihre Geschwister hätten kein Interesse an einer Klärung, der in der Familie vorkommenden, vererblichen Störung der Haut. Nach ihrer Angabe erhebt sich für ihre Geschwister folgender Befund:

IV/31 J.P.:

Befund: Fehlen der Körperbehaarung und des Bartwuchses, rauhe Haut auf Armen und Beinen, Ophiasisartige Alopecie im Nacken.

Augen: Fehlen der Augenbrauen, Lichtscheu.

IV/36 K.P.

Befund: Fehlen des Bartwuchses, rauhe Haut auf Armen und Beinen und am Stamm. Ophiasisartige Alopecie im Nacken.

Augen: Fehlen der Augenbrauen, Lichtscheu.

IV/32 H.P.

Befund: Rauhe Haut auf Armen und Beinen. Fehlen des Bartwuchses und der Behaarung der Arme und Beine.

Augen: Lichtscheu, Fehlen der Augenbrauen.

IV/34 A.P., gefallen

Befund: Rauhe Haut auf Armen und Beinen. Fehlen des Bartwuchses.

Augen: leichte Lichtscheue.

Ihre Brüder sind ledig, haben keine Kinder. Sie haben wegen ihrer Krankheit nicht geheiratet.

V/51 Ihre zwei Schwestern hätten keine Störungen. Eine der Schwestern hat zwei Söhne. Beide Söhne seien lichtscheu und hätten rauhe Haut.

IV/30 München hat eine Tochter

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/52 E.K., München (Tochter von H.B., München)

Befund: Haut: Vereinzelte Hornstacheln auf Armen und Beinen, besonders der Streckseiten. Die Behaarung des Kopfes ist normal. Keine Veränderungen der Augenbrauen und Wimpern.

Augen: Keine Lichtscheue.

Kinder: Angelika.



ABBILDUNG 25
Foto von Patient Nr. 31/IV. Generation

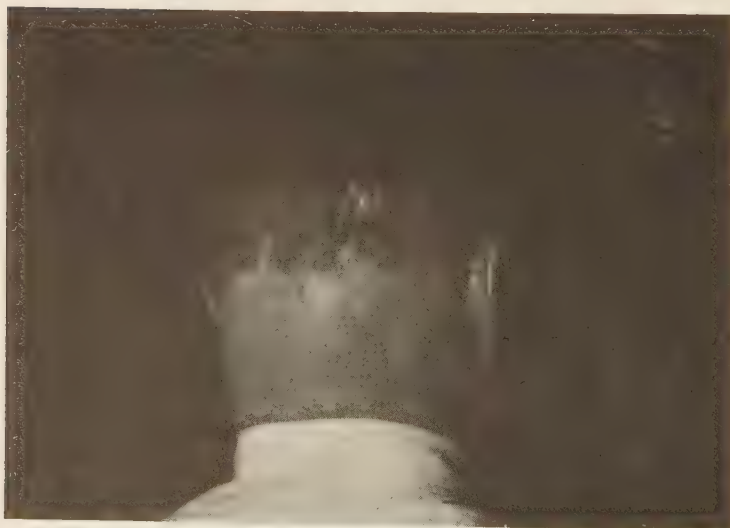


ABBILDUNG 26
Foto von Patient Nr. 31/IV. Generation

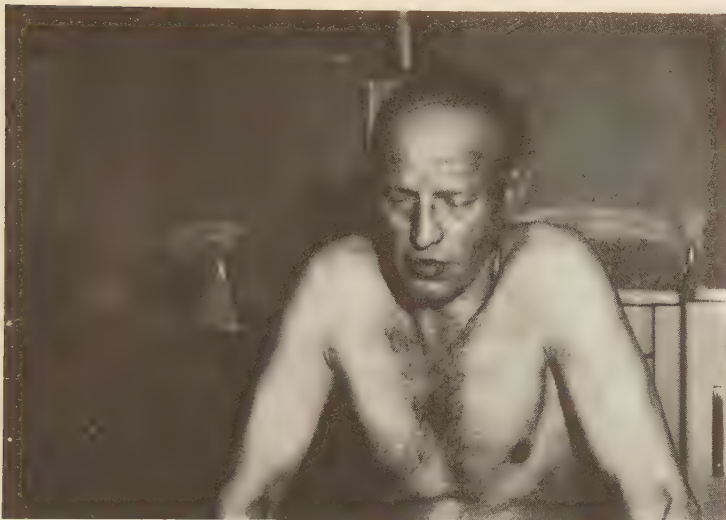


ABBILDUNG 27
Foto von Patient Nr. 32/IV. Generation



ABBILDUNG 28
Foto von Patient Nr. 32/IV. Generation



ABBILDUNG 29
Foto von Patient Nr.32/IV. Generation

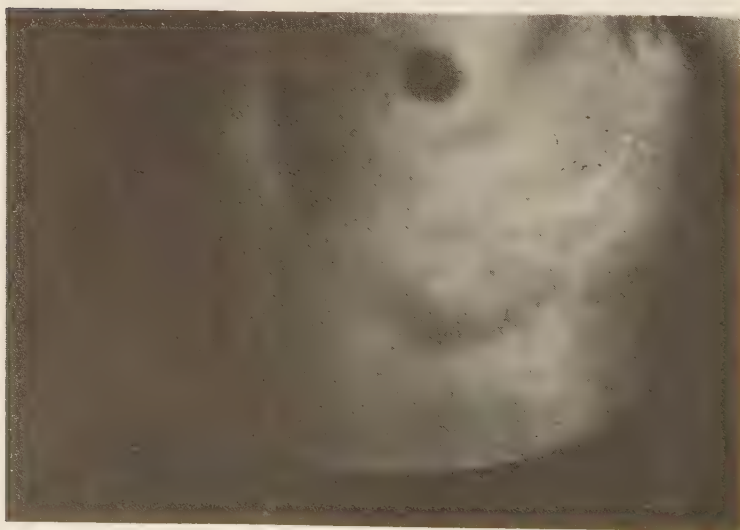


ABBILDUNG 30
Foto von Patient Nr.32/IV. Generation

VI/20 A.

Befund: Haut normal, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Normale Kopfbehaarung, keine Lichtscheue, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/33 Th., München

Befund: Keine Hautstörungen, normale Körperbehaarung, Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Normale Kopfbehaarung. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Sie hat keine Kinder.

IV/35 Th. St., Karlsruhe

Befund: Vereinzelte Hornstacheln auf der Streckseite der Extremitäten, Wimpern und Augenbrauen normal ausgebildet, normale Kopfbehaarung.

Kinder: Helmut und Dieter.

V/53 H.

Befund: Follikularkeratosen der Haut, des Stammes und der Streckseiten der Extremitäten. Körperbehaarung und Bartwuchs fehlen. Ophiasisartige Alopecie des Nackens.
Augen: Augenbrauen schwach ausgebildet, leichte Lichtscheu.

V/54 D.

Befund: Haut: Auf der Streckseite der Extremitäten Hornstacheln, ebenso am Stamm. Ophiasisartige Alopecie im Nacken. Fehlen des Bartwuchses, der Körperbehaarung.
Augen: Leichte Lichtscheue.

III/13 F.B., Lanzen bei Kempten, verst. 1958

Er wurde von Prof. Siemens untersucht.

Befund: Nach Angaben seiner Kinder: Fehlen der Behaarung der Arme und Beine. Er habe meist eine Sonnenbrille getragen. Lichtscheue?

Kinder: Josef, Wilhelm, Resi, Karl, Anna.

IV/37 J.B., gefallen am 4. Juni 1940

Befund: Seine Haut, Augen, Behaarung seien völlig normal gewesen. Keine Lichtscheue, keine Kurzsichtigkeit.

IV/38 W.B., Kottern, geb. 15.10.21

verheiratet, keine Kinder.

Befund: Haut glatt, Behaarung des Kopfes und des Körpers normal. Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Normaler Bartwuchs, keine Lichtscheue. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/39 R.K., Kottern, geb. 3.3.23

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal, keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/56 K.K., 15 Jahre

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/40 K.B., Hegge bei Kempten, geb. 6.11.25

Befund: Haut, Behaarung, Bartwuchs normal. Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet. Keine Lichtscheue, keine Kurzsichtigkeit. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Er ist verheiratet und hat keine Kinder.

IV/41 A.S., Kottern, geb. 8.1.33

Befund: Haut, Augen, Behaarung normal, Keine Veränderung im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Robert, Elmar.

V/57 R.: 4 Jahre

Befund: Haut, Augen, Behaarung völlig normal. Keine Lichtscheue.

V/58 E.: 1 Jahr

Befund: Haut, Behaarung normal.

In der Familie des F.B. ist das Krankheitsbild der Keratosis follicularis spinulosa decalvans unbekannt, da sie keine Beziehungen zu ihren Verwandten am Ammersee haben.

III/6 A.B., verst., Geltendorf

Befund: Nach Angaben ihrer Neffen und Nichten - keine Keratosis follicularis der Haut. Keine Lichtscheu.

Sie sei von Geburt an verkrüppelt und teilweise gelähmt gewesen.

III/14 G.B., verst., Geltendorf

Er wurde von Prof. Siemens untersucht.

Befund: Nach Aussage seiner Kinder - Fehlen der Wimpern, der Körperbehaarung und des Bartwuchses. Die Haut sei aber glatt gewesen. Hornstacheln hätten gefehlt. Ophiasisartige Alopecie im Nacken. Lichtscheue, er habe meistens eine Sonnenbrille getragen.

Kinder: Ludwig, Georg, Anton, Maria.

IV/42 L.B., Geltendorf

Befund: Haut, Behaarung, Bartwuchs völlig normal, keine Lichtscheue und keine Kurzsichtigkeit der Augen. Keine Veränderungen

im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Kinder: Margarete, Klara.

V/59 M.B.: 2 Jahre

Befund: Haut, Behaarung, Augen normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

V/60 K.B.: 7 Monate

Befund: Haut und Behaarung normal. Keine Anzeichen einer Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

IV/43 G.B., mit 21 Jahren gefallen.

Befund: Nach Angaben seines Bruders keine Störungen der Haut. Er habe sich jeden Tag rasiert. Er sei weder lichtscheu noch kurzsichtig gewesen. Nach einer Photographie zu urteilen war die Kopfbehaarung normal.

IV/44 A.B., Eschenlohe

Befund: Augen, Behaarung, Haut normal. Keine Veränderungen im Sinne der Keratosis follicularis spinulosa decalvans.

Er hat keine Kinder.

IV/45 M.K., Untermühlhausen b. Landsberg

Befund: Haut: Fehlen der Körperbehaarung, in den Follikelöffnungen sitzen Hornstacheln. Vor allem auf den Streckseiten der Arme und Beine und am Rumpf. Die Haut fühlt sich dort an wie ein Reibeisen. Die Behaarung des Kopfes ist normal.

Augen: Augenbrauen und Wimpern sind normal ausgebildet.

Keine Lichtscheue, keine Kurzsichtigkeit.

Kein Juckreiz.

Kinder: Max und Peter

V/61 P.:

Befund: Haut: Follikularkeratosen der Haut, der Extremitäten und des Rumpfes, besonders an den Streckseiten, Fehlen der Körperbehaarung; auffallend ist ein starker Juckreiz der befallenen Hautbezirke. Die Haut ist durch Kratzen gerötet aber nicht entzündlich verändert. Die Kopfbehaarung ist normal.

Augen: Die Augenbrauen fehlen, die Wimpern sind gut ausgebildet. Lichtscheue der Augen, keine Kurzsichtigkeit.

V/62 M.:

B Befund: Haut: Keratosis follicularis der Haut, der Streckseiten der Extremitäten und des Rumpfes. Die Körperbehaarung fehlt. Kein Juckreiz, Behaarung des Kopfes ist normal.

Augen: Augenbrauen und Wimpern gut ausgebildet, keine Lichtscheue, keine Kurzsichtigkeit.



ABBILDUNG 31

Keratosis follicularis spinulosa decalvans Siemens
Foto von Patient Nr. 62/V. Generation

ALLGEMEINBEFUND DER FAMILIE B.-W.

Ein grosser Teil der Familie B. lebt in Bayern, in der Umgebung des Ammersees, in München und in Kempten im Allgäu. Von Beruf sind sie Bauern, Handwerker und Beamte.

Es war schwierig die Adressen der einzelnen Familien ausfindig zu machen, da diese kaum miteinander in Verbindung stehen und den Verwandten die Grösse der Familie unbekannt ist. Noch unklarer ist den Mitgliedern das Wissen um die erblichen Haut- und Augenveränderungen, obwohl im Sommer 1924 die ganze Familie von SIEMENS untersucht wurde. Bei genauer Befragung konnten sich alle älteren Personen an die Untersuchung von SIEMENS erinnern. Das Vorkommen der Hautstörung auch bei Frauen der Familie war den Behafteten bis zum Sommer 1962 unbekannt. Der Grund ist wohl das Fehlen von Beschwerden, eine gewisse Indolenz und Gewöhnung sowie die kaum sichtbaren Hautveränderungen weiblicher Befallener. Der Untersuchung gegenüber verhielten sich die einzel-

nen Angehörigen interessiert, soweit sie befallen waren, soweit sie nicht befallen waren und ihnen das Auftreten von Hautstörungen in der Verwandtschaft bekannt war, häufig ablehnend.

Durch die Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS wurden Lebensverhältnisse und Lebensverlauf Behafteter und nicht Behafteter der Familie B. nicht wesentlich beeinflusst. Nur für wenige Personen war die Krankheit schicksalsbestimmend. Die Brüder IV/15 - IV/14 und der 82jährige III/10 in Geltendorf zeigen die schwersten Störungen aller Behafteter. Beide Brüder sind seit ihrer Jugend fast blind und konnten wegen ihres Augenleidens keinen Beruf erlernen. Um heiraten zu dürfen, mussten sie sich während des Dritten Reiches als Träger einer Erbkrankheit sterilisieren lassen. 1929 wurden sie von WESSELY untersucht und erwähnt. III/10 lebt fast blind in ärmsten Verhältnissen.

Bei allen anderen Behafteten, besonders jener der dritten Generation, sind die Haut- und vor allem die Augenstörungen schwächer. Sie fühlen sich weder körperlich noch kosmetisch behindert. Bei der Berufsauswahl bestehen keine Bedenken. Bei den Befallenen der Familie B. gibt es im allgemeinen keine Bedenken ihre Kinder könnten ebenfalls behaftet sein. Herr J.P. (Nr.31/IV) selbst Träger der Krankheit, gab an, er habe auf Kinder verzichtet, um eine Ausbreitung der erblichen Hautstörung zu verhindern. Er war der einzige, der die ganze Familie mit allen Angehörigen kannte und sich stark für die Hautstörung der B.s interessierte.

Der genaue Zeitpunkt der Manifestation der Haut- und Augenveränderungen bei den Befallenen ist nicht festzustellen. Nach meiner Erfahrung entwickelt sich das Krankheitsbild im Laufe des zweiten und dritten Lebensjahres. Die Eltern beachten die Hautveränderungen ihrer Kinder kaum, auf die Lichtscheue werden sie oft erst im schulpflichtigen Alter aufmerksam, wenn Schwierigkeiten beim Lesen und Schreiben auftreten.

Den Verwandten in Kempten war bis zum Sommer 1962 das Vorhandensein einer erblichen Hautkrankheit bei Angehörigen am Ammersee unbekannt. Bei einer Nachuntersuchung im Frühjahr 1964 in Puch, Geltendorf und München konnte kein einziger Fall von Rot-Grün-Blindheit festgestellt werden. Mehrere Familienmitglieder sind Angestellte der Bundesbahn und Berufssoldaten. Sie werden regelmässig jährlich auf Farbenblindheit untersucht, so dass auch von dieser Seite eine gewisse Sicherheit besteht.

In der Familie ist von lebenden oder verstorbenen Verwandten in Holland (Utrecht) nichts bekannt.

ZUSAMMENFASSUNG ÜBER DIE KONTROLLUNTERSUCHUNG DER FAMILIE B. - W.

1. Bei der Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS der Familie B. - W. handelt es sich um eine erbliche Hautkrankheit im Sinne eines Syndroms mit einem in der menschlichen Pathologie seltenen, geschlechtsgebundenen Erbgang. Diese Krankheit der Familie B. - W. wurde im Frühjahr 1924 von SIEMENS entdeckt und beschrieben.

Die Hautaffektion befällt hauptsächlich die nicht bedeckten Körperstellen. Die Kinder werden gesund geboren. Schon im frühen Kindesalter macht sich eine raue Beschaffenheit mancher Hautbezirke bemerkbar. Es entstehen dort follikuläre, harte kleine Hornstacheln. Später tritt zum Teil Vernarbung ein. Bei den befallenen Männern treten ausser der rauhen reibeisenähnlichen Haut, dystrophische Corneaveränderungen sowie lokale atrophisch bedingte Alopecien auf. Diese Alopecia areata findet sich am Rande der Kopfbehaarung und besonders im Nacken (Ophiasis). Typisch ist das Fehlen des äusseren Drittels der Augenbrauen (Hertoghsches Zeichen).

Im Gegensatz zu den Männern weisen die heterozygoten Frauen der Familie B. nur leichte Hautsymptome und keinerlei Augensymptome auf. Die Lokalisation der spinulösen Keratosen entspricht denen der Männer. Vor allem sind Oberarme, Unterarme, Hand- und Fingerrücken befallen. Veränderungen im Haarbereich, Alopecien, fehlen. Bei den Konduktorinnen tritt nur die inkomplette Form des Leidens auf.

2. SIEMENS untersuchte die Familie B. bis zur IV. Generation. Zur Zeit seiner Nachforschungen waren von 64 Familienmitgliedern der letzten 4 Generationen 44 am Leben. 38 Personen wurden von ihm persönlich untersucht. Von 45 Personen der IV. Generation wurden von SIEMENS 36 Personen erwähnt.
3. Im Sommer 1962 waren von 142 bekannten Personen der III. bis VI. Generation 115 am Leben. 33 Personen zeigten das Krankheitsbild der Keratosis follicularis spinulosa decalvans SIEMENS.
 - a) III. Generation: Zwei noch lebende Personen wurden persönlich untersucht. Beide waren befallen.
 - b) IV. Generation: Von 32 lebenden Personen wurden 21 persönlich untersucht. 14 Personen waren befallen. 12 von ihnen konnten untersucht werden.
 - c) V. Generation: Von 61 lebenden Personen wurden 47 persönlich untersucht. 16 Personen waren befallen, 13 konnten untersucht werden.
 - d) VI. Generation: Von 20 lebenden Personen wurden 13 persönlich untersucht. 5 Personen leben in USA und Südamerika. 1 Person war befallen, sie wurde persönlich untersucht.

4. Von 42 Personen konnte für eine Blutuntersuchung Blut entnommen werden, 19 Personen waren Befallene.
5. In der III. Generation, der 1. Generation nach der vermutlichen Mutation befanden sich sieben Befallene. Zwei davon leben. In der zweiten Generation 16 Befallene, 14 leben. In der dritten Generation 16 Befallene, 16 leben. In der vierten Generation sind unter neun Mädchen und elf Knaben ein Mädchen befallen.
6. Die schwersten Störungen findet man bei Personen der III. und IV. Generation. Bei Personen der V. und VI. Generation sind die Symptome der Krankheit, besonders die Störung der Augen leichter.
7. Nach gesetzmässigem Auftreten der Krankheit bis in die VI. Generation dürfte die Erbfolge:

unvollständig dominant geschlechtsgebunden
endgültig erwiesen sein.

Das Krankheitsbild der *Keratosis follicularis spinulosa decalvans* SIEMENS bei Nachkommen befallener Familienmitglieder der Familie B. ist zu erwarten.

- a) Bei Nachkommen befallener Männer: Alle Söhne sind gesund, alle Töchter sind behaftet.
- b) Bei Nachkommen befallener Frauen: Söhne und Töchter können befallen sein. Eine Prognose ist nicht zu stellen. Träger der Krankheit zeigen erfahrungsgemäss vor allem follikuläre Keratosen und Störungen im Haarbereich. Weniger ausgeprägt bei den jüngeren Generationen sind Veränderungen an den Augen.

An dieser Stelle möchte ich Herrn Prof. Dr. S. Borelli für die Überlassung des Themas und seine Beratung und Anregungen meinen Dank aussprechen.

Ausserdem danke ich Herrn Oberarzt Priv.-Doz. Dr. U. Schnyder in Zürich und Herrn Dr. Düngemann in München für die freundliche Unterstützung während der Durchführung der Arbeit.

- ADAMSON, H.G.: Histologie der Keratosis follicularis spinulosa decalvans
SIEMENS.
Handbuch für Haut- und Geschlechtskrankheiten VIII/2.
146
(Springer-Verlag) Berlin 1931.
- BECK, S.C.: Histologie der Keratosis follicularis spinulosa decalvans
SIEMENS.
Handbuch für Haut- und Geschlechtskrankheiten VIII/2.
146
(Springer-Verlag) Berlin 1931.
- FRANCESCHETTI, A.:
Histologischer Befund der Cornea bei Keratosis follicularis
spinulosa decalvans.
Graefes Arch.Ophth.162/6, 642 (1961).
- FREUND, E.: Histologie der Keratosis follicularis spinulosa decalvans
SIEMENS.
Handbuch für Haut- und Geschlechtskrankheiten VIII/2.
146
(Springer-Verlag) Berlin 1931.
- GANS, O.; LEVI, J.; LEWANDOWSKI, F.; LORTRAT-JACOB LEGRAIN;
PICCARDI, G.:
Histologie der Keratosis follicularis spinulosa decalvans
SIEMENS.
Handbuch für Haut- und Geschlechtskrankheiten VIII/2.
146
(Springer-Verlag) Berlin 1931.
- SIEMENS, H.W.: Über einen, in der menschlichen Pathologie noch nicht
beobachteten Vererbungsmodus; dominant geschlechtsge-
bundene Vererbung.
Arch.Rassenbiol.17, 47, 49 (1925).
- THIER, C.J.: Über Hornhautdystrophien bei Genodermatosen unter beson-
derer Berücksichtigung der Palmoplantarkeratosen.
Graefes Arch.Ophth.162/6, 642 (1961).
- WESSELY, E.: Augenbefund bei familiärer Hyperkeratosis follicularis.
Klin.Mbl.Augenheilk.83, 335 (1929).

LEBENS LAUF

Ich, Rasso Schnitzler, Sohn der prakt. Ärzte Dr. med. Oskar Schnitzler und Luise Schnitzler, geb. Popp, aus Pfronten im Allgäu, wurde am 6.10.1937 in Augsburg geboren. Ich bin röm.kath. Von 1943 bis 1948 besuchte ich die Volksschulen in Nesselwang und Pfronten Dorf. Von 1948 bis 1957 war ich Schüler der Oberrealschule Füssen. Meine Schulzeit beendete ich 1957 mit dem Abitur. Im Wintersemester 1957/58 habe ich an der Technischen Hochschule München Maschinenbau belegt. Anschliessend im Sommersemester 1958 begann ich an der Universität zu München mein Medizinstudium. Im Sommersemester 1960 bestand ich die ärztliche Vorprüfung, im März 1964, die ärztliche Hauptprüfung. Während der ganzen elf Semester meines Medizinstudiums war ich an der medizinischen Fakultät der Universität München eingeschrieben und habe auch dort Vorphysikum, Physikum und Staatsexamen bestanden. Im Sommer 1962 bekam ich von Herrn Prof. Dr. Dr. S. Borelli von der Dermatologischen Klinik der Universität München das Thema meiner Dissertation.

Seit Mai 1964 arbeite ich als Medizinalassistent im Kreiskrankenhaus Füssen.

